Canad. Med. Ass. J.
Feb. 20, 1965, vol. 92

Xéroderma pigmentosum

Huit cas d'évolution différente dans deux familles

MARCELLIN LEMAIRE, M.D.* et
EMILE GAUMOND, M.D., F.R.C.P.[C],† *Québec, Qué.*

SOMMAIRE

Huit cas de xéroderma pigmentosum furent observés, six cas dans une famille et deux cas dans l'autre. Chez tous les patients les critères cliniques et histologiques furent concordants. On nota des épithéliomas et dans un cas un mélanome.

Dans la famille B., cinq des six malades sont encore vivants. L'âge de ces malades varie de 40 à 55 ans. Dans la famille T. les deux enfants atteints de la maladie sont morts à 8 ans et 14 ans. Un diagnostic différentiel entre le xéroderma et la lentiginose profuse est discuté.

ABSTRACT

Eight cases of xeroderma pigmentosum are described—six in family B. and two in family T. The criteria used in making this diagnosis are indicated. The occurrence of epitheliomas and melanoma was observed. In family B. five of the six patients are alive at time of reporting, their ages varying from 40 to 55 years. In family T. the two affected children died at ages 8 and 14 years. The differential diagnosis between xeroderma pigmentosum and other conditions is briefly discussed.

MALADIE décrite pour la première fois par Kaposi en 1870, le xéroderma pigmentosum a toujours été considéré depuis, comme une dystrophie cutanée précancéreuse, familiale et d'origine congénitale, atteignant de préférence la race juive.[2] Théoriquement, cette maladie de la première enfance se caractérise par une répartition géographique dans des régions où les rayons lumineux sont plus intenses, une localisation aux parties découvertes, une évolution que l'on peut diviser en trois phases et un pronostic très sombre. Partant de l'évolution clinique de cette maladie, les manifestations peuvent être groupées en trois periodes ou phases:

1. *Phase érythémato-pigmentaire*

Elle débute habituellement dans les premières années de la vie à la suite d'une exposition plus ou moins prolongée au soleil. Elle se caractérise d'abord par de petites taches érythémateuses, plus ou moins confluentes, parfois disposées en bandes linéaires et siégeant sur les parties du corps exposées à la lumière du jour. Faisant suite à ces taches et parfois même leur étant concomitante, apparaît une pigmentation dont les éléments rappellent ceux du lentigo.[5] Ce sont de petites macules brunâtres arrondies, genre éphélides, de la grosseur d'une tête d'épingle ou d'un pois qui se multiplient, se groupent pour donner à la peau un aspect moucheté. Il est intéressant de noter cependant que ces manifestations élémentaires peuvent rétrocéder totalement ou en partie si le sujet évite les rayons solaires. Mais d'année en année, ces taches deviennent plus résistantes et persistent finalement.

2. *Phase atrophique*

Il se produit alors une dépigmentation des taches lentigineuses. La peau devient sèche, rugueuse et desquame légèrement en fines lamelles. Sur cette peau froissée naissent de petites ulcérations qui guérissent en laissant des cicatrices blanchâtres et atrophiques. Parfois, ces ulcérations s'infectent, deviennent pustuleuses et forment des cratères en se cicatrisant. Sur ces plaques atrophiques apparaîtront de fines trainées rouges, de petites arborisations qui sont des télangiectasies. L'aspect bariolé qui résultera de l'association de taches érythémateuses, pigmentaires, atrophiques et de télangiectasies signera la maladie de Kaposi.

La peau ainsi envahie devient plus mince, moins souple et se rétracte en provoquant des atrésies des orifices adjacents (les narines, la bouche, les yeux et même les oreilles). Il se produit fréquemment un ectropion des paupières inférieures. La face du patient prend alors l'aspect d'une face de petit vieux.

3. *Phase néoplasique*

Cette phase est celle qui revêt le plus d'importance par ses conséquences graves et même fatales parfois. Elle s'installe en tout temps aussi bien quelques mois comme plusieurs années après le début de la maladie. Les formations néoplasiques surviennent à la suite d'une exagération des points kératosiques et leur nature maligne est révélée le plus souvent par l'examen histologique. Il s'agit d'épithélioma baso-cellulaire ou spino-cellulaire et même de mélanome, tel que rencontré dans un

*Résident dans le Service de Dermatologie de l'Hôtel-Dieu.
†Professeur de Dermatologie à Laval et chef du Service de Dermatologie de l'Hôtel-Dieu de Québec.
M. Lemaire, M.D.: Duke University Medical Center, Chapel Hill, N.C., U.S.A.
E. Gaumond, M.D., F.R.C.P.[C]: 1160 Avenue de la Tour, Québec, P.Q.

des cas que nous rapportons ci-après. Ces tumeurs envahissent ou rongent graduellement la face du patient qui succombe finalement de cachexie cancéreuse.

Ainsi évolue de façon pour ainsi dire tragique, la maladie de Kaposi, les cas de survie prolongée étant à vrai dire exceptionnels. Pour illustrer cette évolution presqu'unique du xéroderma pigmentosum, nous avons cru bon de rapporter les anamnèses de patients issus de deux familles différentes et suivis dans le service du Professeur Emile Gaumond, à l'Hôtel-Dieu de Québec. Nous en profiterons aussi pour parler brièvement du diagnostic différentiel de cette maladie avec certaines dermatoses pigmentaires et du traitement auquel il faut songer, même si très souvent il n'est que palliatif.

OBSERVATIONS

1. *La famille T.*

La famille T. compte en 1962 quatre enfants vivants. Du côté du père et de la mère, il n'y a pas de mariages consanguins connus. La mère est de descendance norvégienne (le père de la mère était de Norvège). Le père des enfants T. et la mère n'étaient pas apparentés. M.T. a 45 ans; il est de teint foncé avec des cheveux et des yeux bruns. Mme T. a 40 ans; elle aurait été blonde jusqu'à il y a une quinzaine d'années et ses yeux étaient bleu pâle. Depuis son mariage, ses cheveux comme ses yeux sont devenus bruns.

René T., le malade qui fait l'objet de cette communication, est le deuxième xérodermique de cette famille. Un de ses frères est décédé à l'âge de huit ans (Jean). Celui-ci présentait à sa mort de nombreux épithéliomas de toute la face, et le nez était disparu. Il avait été traité à de nombreuses reprises, dans trois hôpitaux différents, pour des épithéliomas. Il avait les cheveux de coloration plutôt claire, mais les yeux brun foncé.

Les quatre enfants vivants sont Louis T., quatre mois à l'été de 1962, qui a les cheveux blonds avec les yeux très foncés; Claire T. et Hélène T., quatre ans et 12 ans, sont deux blondes aux yeux pâles; et enfin Luc, huit ans, qui a les yeux et cheveux de couleur très foncée. Il ne présente pas de photophobie, mais il porte tout de même des verres. La peau de la figure est dépigmentée à certains endroits. Tous les six enfants ont eu ou ont une croissance physique normale pour leur âge.

René T. est âgé de 14½ ans de décembre 1961. Depuis sa tendre enfance, il a fait un xéroderma typique avec des alternances d'amélioration et d'aggravation. Il a été traité à plusieurs reprises dans un hôpital de Montréal pour des épithéliomas, exclusivement au visage. Le 24 décembre 1961, il est hospitalisé à l'Hôtel-Dieu de Québec. L'enfant est très maigre et très pâle. Sa température varie de 97° F à 99° F. Sa formule sanguine montre une hémoglobine à 3.0 g p. cent avec 32,900 globules blancs au mm³ et 90 p. cent de polymorphonucléaires. Une hypochromie à +++, une anisocytose à +++O et une poïkilocytose à +++O. Son taux d'hémoglobine peut en partie s'expliquer par des hémorragies qui ont eu lieu avant l'hospitalisation du malade. L'examen des urines est normal. La bactériologie des lésions décèle du staphylocoque doré.

L'enfant pèse 50 lb (22.7 kg) et mesure 60 po. (152.4 cm). Hospitalisé le 24 à 10h 15, il décède de 28 à 8h du matin.

L'autopsie est pratiquée environ 12 heures après la mort. Le cadavre est celui d'un adolescent qui présente une maigreur extrême. En plus de larges ulcérations, il y a des croûtes jaunâtres et verdâtres sur la figure et la tête. A la région du nez, on note une tuméfaction noirâtre en forme de chou-fleur de 5 x 4 cm. L'oreille droite est partiellement amputée par une large ulcération. Au cou et au front droit se trouvent des taches mélaniques avec certaines autres taches blanchâtres et atrophiques, signature du xéroderma pigmentosum pré-existant. En plus, de multiples taches brunâtres mesurant environ 0.4 x 0.5 cm et distribuées irrégulièrement aux quatre membres.

Les viscères thoraciques ne présentent aucune particularité à signaler: le cœur est petit (150 g) et dépourvu de malformations. Les poumons (gauche 140 g, droit 160 g) sont aérés. Les organes abdominaux sont de volume normal et leur aspect externe ne présente aucune particularité.

Plusieurs coupes prélevées sur les lésions du visage nous permettent de constater la présence de formations histologiques diverses. Par endroits, l'épiderme présente des zones de transformation épithéliomateuse. Le derme est largement envahi par un processus tumoral qui prend ici et là les caractères histologiques d'épithélioma baso-cellulaire à évolution adénoïde; par ailleurs, à d'autres endroits, le néoplasme devient nettement pavimenteux stratifié à différenciation épidermoïde.

Les prélèvements de la tumeur macroscopiquement noire montrent un large envahissement par un néoplasme à cellules allongées, à noyaux fusiformes, dont le cytoplasme est pourvu d'un abondant pigment noirâtre, correspondant à la mélanine. La tumeur mélanique prend ici et là un aspect épithélial mais elle est toujours très riche en mélanine.

Sur les autres pièces prélevées dans diverses régions, on note une atrophie de l'épiderme, une hyperkératose et une sclérose du derme superficiel.

A l'était frais, le cerveau pèse 1250 g. La dure-mère est normale et ses sinus veineux sont perméables. La méninge molle présente un aspect régulier. La configuration externe des deux hémisphères et du cervelet, montre les dessins habituels. Les vaisseaux de la base sont perméables. Il n'existe pas de lésion focale apparente.

A la coupe sériée, la substance blanche montre quelques petits foyers mollasses. Ces foyers correspondent à des zones mal fixées. A l'examen histologique, les multiples échantillons prélevés des hémisphères, du tronc cérébral, de la protubérance et du cervelet présentent une image histologique sensiblement normale. En aucun endroit, on ne retrouve ces granulations pigmentées qui seront décrites dans un rapport d'examen du système nerveux central d'un cas rapporté plus loin, celui de Léona B.

Diagnostic anatomique

Larges épithéliomas de la face de type basocellulaire et épidermoïde associés à un mélanome.

Les quelques points à retenir concernant cette observation sont d'abord, l'absence de consanguinité entre les parents et ensuite, le curieux phénomène qui se serait produit chez la mère. En

Canad. Med. Ass. J.
Feb. 20, 1965, vol. 92

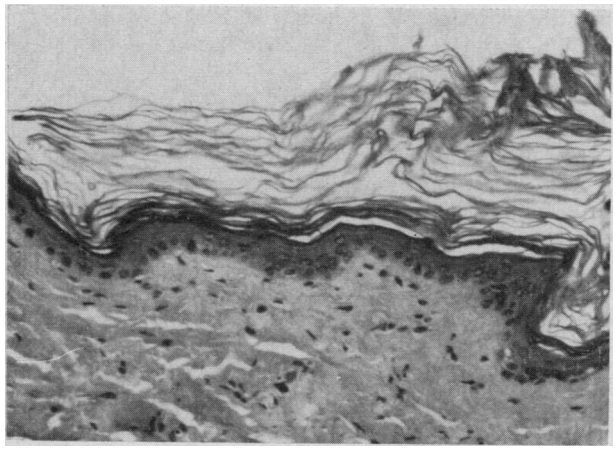

Fig. 1.—René T. Hyperkératose avec atrophie marqué de la couche de Malpighi. (H.E.S. × 100.)

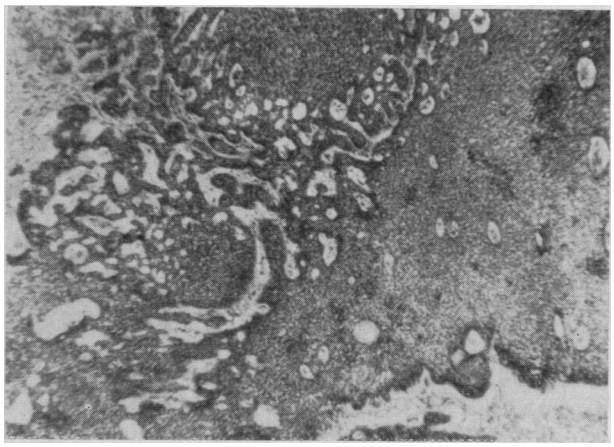

Fig. 2.—René T. Epithélioma baso-cellulaire avec ici et là des formations adénoides. (H.E.S. × 50.)

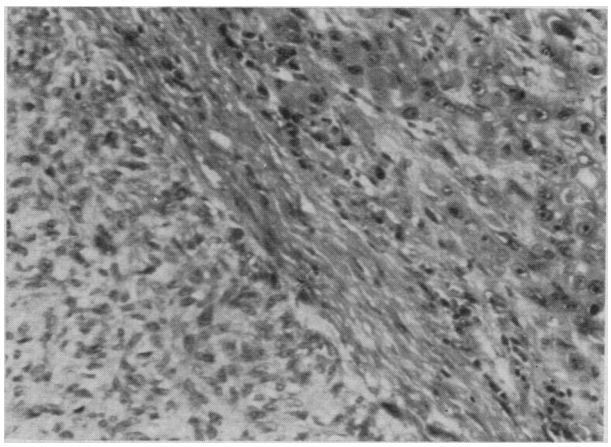

Fig. 3.—René T. Plage d'épithélioma baso-cellulaire et plages de cellules tumorales allongées correspondant à des mélanoblastes. (H.E.S. × 400.)

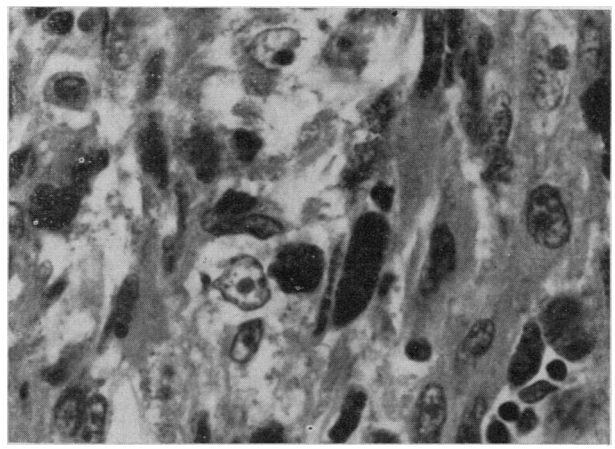

Fig. 4.—René T. Cellules tumorales contenant un abondant pigment mélanique (mélanome). (H.E.S. × 400.)

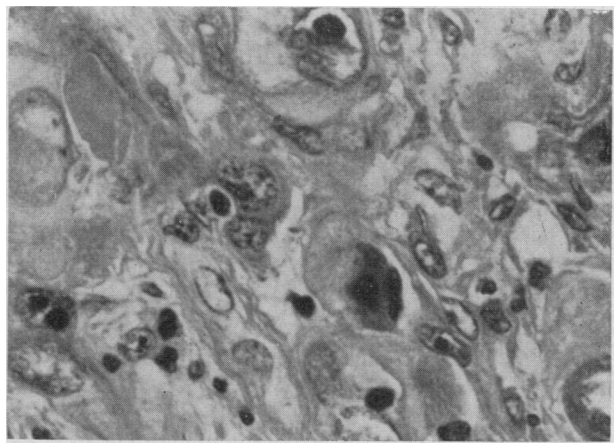

Fig. 5.—René T. Plages de cellules malpighiennes dyskératosiques. (H.E.S. × 800.)

effet elle aurait eu les cheveux blonds et les yeux bleus jusqu'à l'âge de 25 ans; par après, ses cheveux seraient devenus bruns et ses yeux, foncés. La chose paraît invraisemblable, mais a été racontée comme vraie et exacte au médecin (Dr Adrien Pronovost) qui est allé rendre visite à la famille. En mai 1964, l'un de nous (Dr Gaumond) a vérifié l'authenticité de cette constatation.

Au point de vue anatomo-pathologique l'aspect le plus intéressant dans la variété des tumeurs malignes en question: épithéliomas baso-cellulaires d'une part, épithéliomas spino-cellulaires d'autre part et enfin, mélanome géant du nez chez cet adolescent atteint de xéroderma pigmentosum et décédé dans le marasme.

2. *La famille B.*

Six membres sur treize de la famille B. étaient atteints de xéroderma pigmentosum, à savoir: Léonidas (54 ans), Antoine (41 ans), Philippe (40 ans), Lucienne (37 ans), Léona (36 ans) décédée et Evariste (24 ans).

Les parents étaient consanguins (cousins germains). La mère très brune présentait des taches pigmentaires à certains endroits. Les patients étaient des sujets à cheveux bruns. Leur taille variait entre quatre pieds et quatre pieds et demi (1.20 m et 1.40 m). Leur développement mental ne dépassait pas beaucoup l'âge de 10 ans.

Chez Léonidas, la maladie débute après la première année par de la photophobie, du larmoiement et de la rhinorrhée. En même temps, apparaissent des taches pigmentaires aux parties exposées à la lumière. La peau devient ensuite parsemée de taches atrophiques sillonnées par des télangiectasies. A l'âge de 15 ans, se situe le début d'atrésie buccale et de l'orifice nasal

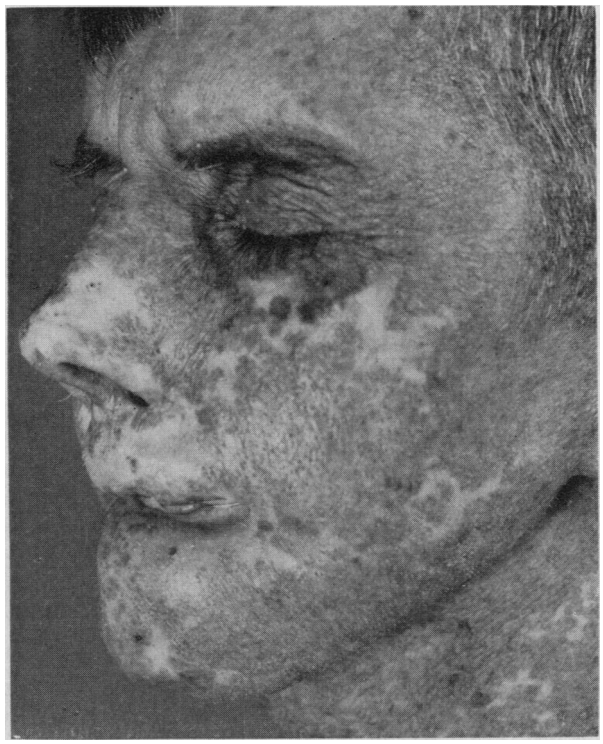

Fig. 6.—Léonidas. Xéroderma pigmentosum.

gauche. A 24 ans, le premier épithélioma de la lèvre inférieure est traité à la radiothérapie.

Le patient est hospitalisé 13 fois par la suite pour traitement d'épithélioma de la face et correction par chirurgie plastique de l'atrésie buccale. Lors de la dernière hospitalisation, en janvier 1964, on procéda à un examen d'urine en vue de détecter la présence de porphyrines, de porphobilinogène et de mélanine dans les urines. Les résultats de toutes les épreuves furent négatifs.

Le malade, maintenant âgé de 54 ans, vit encore dans un état général satisfaisant. De nombreuses taches atrophiques et de multiples points kératosiques couvrent la face et amènent une rétraction toujours plus marquée des orifices adjacents.

Philippe et Antoine furent tous les deux hospitalisés dans un centre psychiatrique, souffrant de débilité mentale. Lors de leur entrée, à l'âge de 13 et 14 ans, ils présentent une coloration brune de la peau de la face et des avant-bras. On note la présence de nombreux nævi pigmentés à ces endroits. Philippe, à l'âge de 16 ans, souffre d'un rétrécissement très prononcé de l'orifice buccal et même des fentes palpébrales. Une lésion pré-épithéliomateuse apparait à la lèvre inférieure d'Antoine alors âgé de 31 ans. Un an plus tard, on découvre une métastase ganglionnaire sous-maxillaire gauche. A 36 ans, un épithélioma de la lèvre inférieure droite est traité par radiothérapie. Ces deux patients vivent encore et n'ont pas consulté depuis plusieurs années.

Evariste, 39 ans, arriéré mental, présente dès le jeune âge une teinte brunâtre de la peau du visage et des mains. Quelques intervalles de peau de couleur normale parsèment ces régions exposées au soleil. A l'âge de sept ans, des taches atrophiques et des points hyperkératosiques sont notés à la face et aux endroits où existaient des taches pigmentaires. A 10 ans, débute le rétrécissement de l'orifice buccal. La muqueuse des lèvres est sèche et tendue, saignant facilement après exposition au soleil.

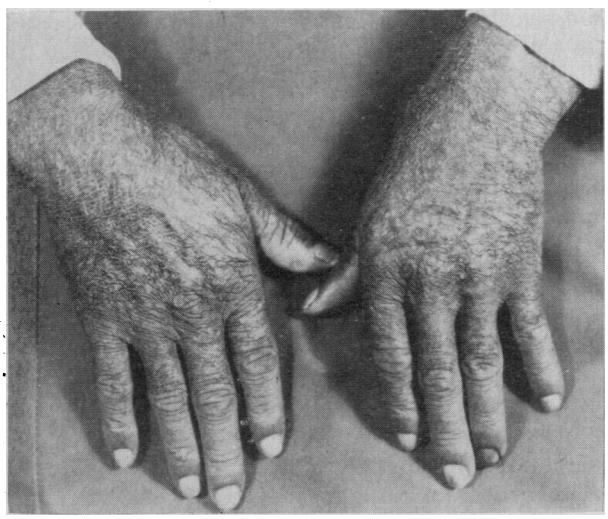

Fig. 7.—Léonidas. Xéroderma pigmentosum.

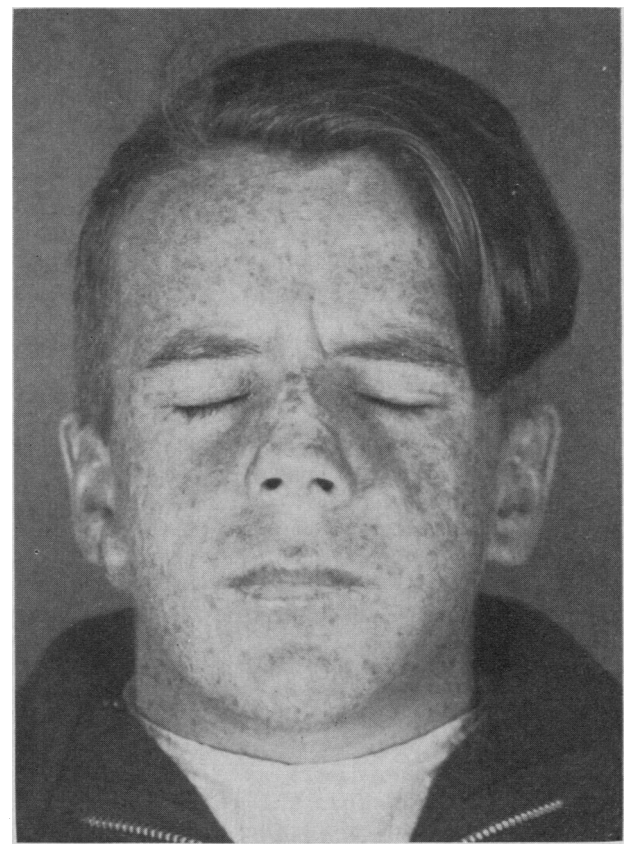

Fig. 8.—Evariste. Xéroderma pigmentosum avec épithélioma spincellulaire de la joue droite.

A 25 ans, le malade subit sa première intervention chirurgicale sur un épithélioma de la joue droite. Le rapport histo-pathologique indique qu'il s'agit d'un épithélioma pavimenteux stratifié spinocellulaire à évolution cornée. Le patient n'a pas été revu depuis plusieurs années, mais il vit toujours.

Léona et Lucienne sont les seules femmes de cette famille, à être atteintes de xéroderma pigmentosum. Elles souffrent toutes deux de débilité mentale et leur taille ne dépassait pas quatre pieds (1.22 m). Elles

présentent, dès les premières années, les lésions caractéristiques du xéroderma: taches érythémateuses, puis pigmentaires, suivies de points atrophiques et hyperkératosiques. Léona à 34 ans fait une corne cancéreuse sur la lèvre inférieure gauche qui est traitée par radiothérapie. La même année, elle est opérée pour un épithélioma de la joue gauche. Deux ans plus tard, apparaît une lésion pré-épithéliomateuse à la joue droite, sous forme d'une plaque hyperkératosique qui est traitée par l'électrocoagulation. La patiente meurt subitement à l'âge de 39 ans, non de complication du xéroderma mais des suites d'une cardiopathie découverte lors de l'hospitalisation dans un centre psychiatrique.

L'autopsie montre que le cerveau pèse 1090 g à l'état frais et apparaît petit, mais sans atrophie régionale, sans lésion focale. Sa consistance est normale. La dure-mère est normale. La leptoméninge est légèrement laiteuse, et présente des reflets grisâtres autour du tronc cérébral, de même qu'à la face ventrale des lobes temporo-frontaux.

L'examen microscopique ne décèle pas de lésions particulières des neurones, des cellules gliales ou des fibres myéliniques. Au niveau des noyaux gris centraux (pallidum, segment externe surtout), de même qu'au niveau du noyau dentelé du cervelet ainsi que de la substance blanche avoisinante, les petits vaisseaux et les capillaires sont sertis de grains de taille variable, se colorant comme le calcium sur les préparations à l'hématoxyline, mais ne se colorant pas au von Kossa. Par ailleurs, ces granulations contiennent du fer comme l'attestent les colorations au bleu de Prusse. Les méninges molles du tronc cérébral comme celles de la face ventrale du lobe temporal et, à un moindre degré, celles de la convexité cérébrale contiennent des mélanophores abondants. On trouve aussi bien dans la méninge que dans la substance cérébrale hémisphérique, des granulations pigmentées qui sont libres ou incluses dans des macrophages. Ces granulations sont noires ou brun foncé sur les coupes traitées par la technique de Laidlaw pour la mélanine. Ces dépôts de pigment entourent des capillaires et des artérioles du cortex cérébral, mais aussi de la substance blanche hémisphérique. Ils sont en petits grains fins ou en masses plus irrégulières ou arrondies. Par leur distribution et leur aspect, ils diffèrent totalement des granulations pseudocalcaires décrites au pallidum et au noyau dentelé.

En résumé outre son petit volume, le cerveau comporte des dépôts pseudo-calcaires en tout point semblables à ceux qui sont décrits dans la maladie de Fahr. Il contient aussi des dépôts pigmentés, se colorant comme la mélanine dans l'espace périvasculaire des capillaires et des artérioles, et la leptoméninge contient un nombre plus important que normalement de mélanophores.

Quant à Lucienne, maintenant âgée de 50 ans, elle a présenté toutes les lésions des deux premières phases de la maladie sans autre complication. Une légère kératose de la lèvre supérieure droite répond à l'oxyde jaune de mercure. Elle vit encore dans un hôpital psychiatrique.

En relisant l'histoire de la maladie chez les membres de ces deux familles, on est étonné de constater que l'évolution n'est pas la même pour chacun des deux groupes de malades. Alors que les membres de la famille T. meurent en bas âge, comme cela survient dans la majorité des cas de xéroderma rapportés dans la littérature, les membres de la famille B. connaissent au contraire, une survie assez prolongée puisque plusieurs sujets ont dépassé la cinquantaine. On est donc porté à croire, avec raison d'ailleurs, que le xéroderma a une évolution plutôt imprévisible quel que soit le traitement institué. La rapidité d'évolution sera presque toujours indépendante de la forme de thérapeutique employée pour freiner la marche de la maladie.

Il faut enfin ajouter que l'évolution de la maladie est en rapport direct avec la nature des néoplasies. Alors que l'épithélioma baso-cellulaire répondra favorablement au traitement dans la majorité des cas, au contraire, le spino-cellulaire pourra continuer d'envahir de proche en proche ou donner des métastases amenant à une mort souvent très rapide.

DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Les lésions de xéroderma pigmentosum étant assez caractéristiques, le diagnostic de cette maladie demeure habituellement exempt d'erreur. Cependant, nous croyons qu'il y a un diagnostic différentiel à faire avec d'autres maladies pigmentaires, telles l'urticaire pigmentaire, la maladie de von Recklinghausen et en particulier, la lentiginose diffuse. Selon Montgomery et Reuter, certaines formes atténuées de xéroderma pigmentosum peuvent être considérées comme des cas de lentiginose diffuse.[4] Plusieurs auteurs vont même jusqu'à considérer les éphélides et le lentigo comme des stades de début de la maladie de Kaposi.

En fait, plusieurs caractères distinctifs différencient la lentiginose du xéroderma: d'abord, l'absence de consanguinité des parents; l'absence de réaction inflammatoire au pourtour des taches pigmentaires lors d'exposition au soleil et l'absence de lésions atrophiques telles que constatées dans le xéroderma. La lentiginose diffuse, comme le terme l'indique, ne se localise pas seulement aux parties découvertes mais assez fréquemment à tout le corps (Fig. 9). En plus, il est exceptionnel que les lésions évoluent vers la malignité. Enfin, même si l'histologie présente parfois quelques points de ressemblance entre les deux maladies, il existe plusieurs points de distinction histologique. Dans le xéroderma, l'épiderme est toujours hyperkératosique; il y a amincissement de la couche de Malpighi avec atrophie de plusieurs bourgeons interpapillaires où l'on retrouve de nombreuses atypies cellulaires; le derme superficiel présente habituellement un œdème important avec désagrégation en une masse amorphe des fibres collagènes à la phase chronique de la maladie; ce même derme est souvent le siège au début, d'un infiltrat inflammatoire du type chronique fait d'histiocytes, de plasmocytes et de lymphocytes.[3] Quant à l'hyperpigmentation qui prend une disposition mouchetée,

Fig. 9.—Lentiginose profuse.

elle occupe la basale, les assises épineuses et le derme superficiel où les grains de mélanine peuvent être libres ou enclavés dans les mélanophores.

Dans les cas typiques, la lentiginose présente un aspect histologique assez différent: on ne trouve aucune hyperkératose épidermique et les bourgeons intercapillaires apparaissent allongés et en forme de massues, contenant de nombreux mélanocytes et une grande quantité de mélanine.[6] Il n'y a pas beaucoup de changement dans le derme qui contient souvent en superficie des mélanophores et parfois un infiltrat lymphocytaires péri-vasculaires.

Quant aux deux autres maladies, l'urticaire pigmentaire et la maladie de von Recklinghausen, elles sont plus facilement différenciées du xéroderma. L'urticaire pigmentaire se localise avant tout au tronc et aux membres et respecte habituellement la face. Sur les taches pigmentaires, on peut voir apparaître aussi une turgescence urticarienne sous l'influence d'un traumatisme ou d'un facteur vasomoteur. Assez souvent, on note chez le patient une tendance plus ou moins marquée au dermographisme. Disons de plus, que le pronostic est bénin et que la maladie disparaît la plupart du temps à l'adolescence. Au point de vue histologique, la distinction est plus importante puisqu'il n'existe qu'un infiltrat dermique constitué par des plasmocytes. Se rapprochant aussi du xéroderma par ses lésions pigmentaires, la maladie de von Recklinghausen s'en distingue cependant sur plusieurs points. D'abord, il existe d'autres lésions cutanées en plus des taches pigmentaires; ce sont des tumeurs, les unes superficielles de type nævique, d'autres profondes localisées sur les troncs nerveux. Nombreuses et siégeant particulièrement sur le tronc, ces tumeurs sont des formations névromateuses et fibromateuses de formes et de dimensions variables. Les unes plus volumineuses sont appelées tumeurs Royales et peuvent avoir une évolution maligne.[1] En plus, la maladie comprend des manifestations neurologiques, viscérales et osseuses qui lui donnent un caractère particulier, orientant le diagnostic.

La maladie de Kaposi a donc une évolution bien capricieuse et peut faire naître des erreurs de diagnostic qui peuvent s'expliquer en grande partie par l'absence d'un étiopathogénie bien définie. Un tel état de choses ne devra pas cependant faire ignorer les différentes formes de thérapeutique qui pourront avoir une action heureuse sur la maladie et permettre au patient de vivre plus confortablement. Il faudra préventivement interdire au patient l'exposition au soleil et lui prescrire des pommades protectrices de l'épiderme. Curativement, on pourra essayer les pommades oxydantes, l'iodure de potassium, et la résorcine. La vitaminothérapie pourra être envisagée, ne serait-ce que pour favoriser une réparation des téguments. Dans certains cas, la corticothérapie a amené une régression des épithéliomas cutanés et la disparition de la photophobie et du blépharospasme. La chirurgie sera très utile pour enlever les masses néoplasiques et corriger les atrésies qui s'installent. Enfin, il faudra songer aussi à la radiothérapie, plus particulièrement la radiothérapie superficielle, étant donné que les tumeurs issues de xéroderma semblent sensibles aux rayons-X.

Malheureusement, malgré tous les efforts du médecin pour arrêter l'évolution de la maladie, le patient revient porteur de nouvelles tumeurs et dans un était général qui laisse prévoir sa fin prochaine.

RÉSUMÉ

Le xéroderma pigmentosum fut décrit pour la première fois par Kaposi en 1870. Depuis, on a toujours considéré cette maladie comme une dystrophie précancéreuse, familiale et d'origine congénitale.

Le présent travail a eu pour but d'étudier l'évolution de cette maladie en rapportant huit cas survenus dans deux familles canadiennes.

A noter en premier lieu que les conjoints de la famille B. sont cousins-germains. Les patients sont bruns, de petite taille et déficients mentaux dans cette famille B.

La maladie débuta au cours des premières années de vie par des lésions érythémato-pigmentaires aux régions découvertes, accompagnées de photophobie, rhinorrhée et larmoiement.

Le second stage fut caractérisé par des verrucosités et ulcérations suivies d'une atrophie cutanée, siégeant au niveau de la face surtout et provoquant une atrésie des orifices adjacents dans certains cas.

Le dernier stage fut celui des néoplasies. Des plaques atrophiques souvent circonscrites par des capillaires dilatés et des lésions kératosiques devinrent au cours des mois ou années qui suivent des épithéliomas baso- ou spino-cellulaires.

Chez un des patients, un mélanome se développa au niveau du nez, détruisant la face du patient et occasionnant sa mort.

Quant à la durée de la maladie, elle fut très différente dans les deux familles.

Dans l'une (T.), les deux patients moururent en bas âge, soit à huit et quatorze ans, de complications néoplasiques.

Dans l'autre (B.), les membres sont encore vivants après trente ans et plus d'évolution, l'aîné de cette famille, xérodermique, est actuellement âgé de 56 ans.

Chez tous les patients le traitement ne changea pratiquement pas le cours de la maladie. Ce traitement consista à éviter les rayons solaires, à traiter les épithéliomas par chirurgie ou radiothérapie et les atrésies par chirurgie plastique.

Fait intéressant: quand les patients évitaient les rayons solaires, la pigmentation diminuait aux endroits découverts mais ne disparaissait pas, et s'accentuait à nouveau après exposition au soleil.

Un diagnostic différentiel est brièvement fait entre le xéroderma et autres maladies pigmentaires, telles l'urticaire pigmentaire, la maladie de von Recklinghausen et la lentiginose diffuse.

Nous désirons remercier le docteur Jean-Louis Bonenfant, Pathologiste à l'Hôtel-Dieu de Québec, qui a fait les divers examens histo-pathologiques chez ces malades, et le docteur Martin Laberge pour nous avoir permis de présenter le cas de lentiginose profuse.

Il nous est impossible de publier la photographie de René T.

BIBLIOGRAPHIE

1. DEGOS, R.: Dermatologie, Flammarion, Ernest, Paris, 1953.
2. DARIER, J. *et al.*: Précis de dermatologie, Masson & Cie., Paris, 1947.
3. LEVER, W. F.: Histopathology of the skin, 3rd ed., J. B. Lippincott Company, Philadelphia, 1961.
4. ORMSBY, J. S. AND MONTGOMERY, H.: Diseases of the skin, 8th ed., Lea & Febiger, Philadelphia, 1954.
5. DUPERRAT, B.: Précis de dermatologie, Masson & Cie., Paris, 1959.
6. ZEISLER, E. P. AND BECKER, S. W.: *Arch. Derm. (Chicago)*, 33: 109, 1936.

Paradoxical Hypertension and the Abdominal Pain Syndrome Following Resection of Coarctation of the Aorta

M. N. SROUJI, M.D. and
G. A. TRUSLER, M.D., M.S., F.A.C.S., F.R.C.S.[C], *Toronto*

ABSTRACT

Sixteen children with coarctation of the aorta were studied in respect of the incidence of paradoxical hypertension and the abdominal pain syndrome after repair of the coarctation. These postoperative complications were investigated in relation to vanillylmandelic acid (VMA) excretion and extent of operative repair. The results, compared to those in a control group, indicated no evident causal relationship between these complications and catecholamine production. The severity of coarctation, the degree of correction and the operative increase in luminal surface area, however, appeared to be significant factors.

SOMMAIRE

Les auteurs ont étudié 16 enfants opérés pour coarctation de l'aorte concernant notamment la fréquence d'apparition de l'hypertension paradoxale et du syndrome de la douleur abdominale. On a étudié le rapport existant entre ces complications post-opératoires, l'excrétion d'acide vanillylmandélique (AVM) et l'importance de la réparation chirurgicale. Comparés à ceux d'un groupe témoin, ces résultats n'ont indiqué aucune relation causative évidente entre ces complications et la production de catécholamine. Par contre, l'importance de coarctation, le degré de la correction chirurgicale et l'augmentation de la lumière du vaisseau semblaient constituer des facteurs importants.

OPERATIVE correction of coarctation of the aorta is often followed by a paradoxical rise in blood pressure with or without unexpected abdominal pain. The abdominal symptoms may be severe and, on rare occasions, may warrant abdominal exploration. The first fatal instance of this complication with gangrene of the bowel was reported by Sealy[16] in 1953. Later reports[12, 15, 17] showed the relation of the abdominal pain syndrome to a postoperative hypertensive reaction. Various hypotheses have been advanced to explain the pathogenesis and association of these complications.[1, 6, 12, 13, 17] There have been conflicting reports on the relation of catecholamine excretion to paradoxical hypertension.[13, 14, 17, 20] Gastrointestinal bleeding due to ulceration has been observed in patients with pheochromocytoma with and without an associated obliterative endarteritis.[2, 5] Similar pathological lesions[2] and even ischemic gangrene in the absence of major vessel occlusion[7] have also been noted in association with exogenous L-noradrenaline and phenyladrenaline. These observations prompted the following investigation of catecholamine production in relation to paradoxical hypertension and the abdominal pain syndrome. In addition, the clinical impression that paradoxical hypertension and the abdominal pain

From the Department of Surgery, The Hospital for Sick Children, Toronto, and the University of Toronto.